

## Генетичні стани: вивчення аутосомно-рецесивного успадкування

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

Гени – це інструкції, які вказують вашому організму, як розвиватися й функціонувати. Вони схожі на рецепт печива або креслення будинку.

У вас є дві копії майже кожного гена. Одна копія походить із яйцеклітини, а інша – зі сперматозоїда, що вас сформували. Існують тисячі генів, важливих для здоров'я.

У всіх нас є відмінності в наших генетичних інструкціях, які роблять нас відмінними одне від одного. Ми називаємо це варіантами. Багато із цих відмінностей не спричиняють жодних проблем зі здоров'ям. Їх називають доброякісними варіантами. Але іноді різниця в наших генетичних інструкціях може спричинити проблеми зі здоров'ям. Ці відмінності називають патогенними або хвороботворними варіантами. Генетичні захворювання можуть виникати по-різному, зокрема якщо у вас є патогенний варіант в обох копіях важливого гена.

### Аутосомно-рецесивне успадкування

(Autosomal recessive inheritance)

Аутосомно-рецесивне успадкування – це один зі способів, у який генетичний стан може виникати й передаватися від батьків до дитини. Термін **аутосомний** означає, що стан може вражати будь-кого, незалежно від гендеру чи статі. Термін **рецесивний** означає, що для розвитку певного стану обидві копії гена повинні мати патогенний варіант.

При аутосомно-рецесивних станах, якщо у вас є лише одна копія гена з патогенним варіантом, ви **не** маєте цього стану. Це називається бути носієм. Для більшості генів це не несе загрози для здоров'я, але означає, що ви можете передати патогенний варіант своїм дітям.

### Аутосомно-рецесивні стани

(Autosomal recessive conditions)

Існує багато різних аутосомно-рецесивних станів, які можуть впливати на наше здоров'я та розвиток. Аутосомно-рецесивні стани можуть впливати на людей на різних етапах їхнього життя. Залежно від стану, ознаки можуть бути присутні під час вагітності або народження, у дитинстві, підлітковому або дорослому віці. Аутосомно-рецесивні стани можуть по-різному впливати на людей з однієї сім'ї.

Генетичне тестування на аутосомно-рецесивні стани може бути доступним або ні. Загалом генетичне тестування може розглядатися для людей із ознаками та симптомами цього стану. Це називається діагностичним генетичним тестуванням. Генетичне тестування також може розглядатися, якщо у вас є сімейна історія аутосомно-рецесивного стану й ви хочете дізнатися, чи може ваша дитина успадкувати це захворювання. Це називається генетичним тестуванням носіїв. Генетичне тестування носія зазвичай проводиться лише для дорослих старше 18 років. Це пов'язано з тим, що для носіїв немає медичних втручань, тому тестування зазвичай не потрібно проводити в дитинстві.

### Як аутосомно-рецесивні стани передаються від батьків до дитини

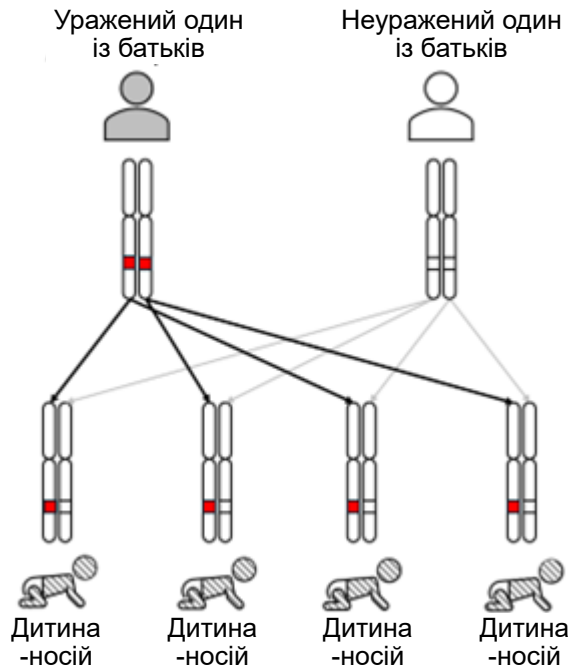
(How autosomal recessive conditions are passed down from parent to child)

#### Якщо один із біологічних батьків має цей стан, а інший не є носієм

Якщо один із батьків має аутосомно-рецесивний стан, то в нього є 2 копії гена з патогенним варіантом. Якщо інший із батьків не є носієм цього стану (не уражений), у нього є 2 копії того самого гена без патогенного варіанта. Під час кожної вагітності дитина отримує по 1 генній копії з кожної пари генів своїх біологічних батьків.



Це означає, що під час кожної вагітності, коли один із батьків має аутосомно-рецесивне захворювання, а інший не є носієм цього стану, дитина успадковує 1 генну копію з патогенним варіантом і 1 генну копію без патогенного варіанта. Дитина буде носієм цього стану, але це не впливатиме на неї.

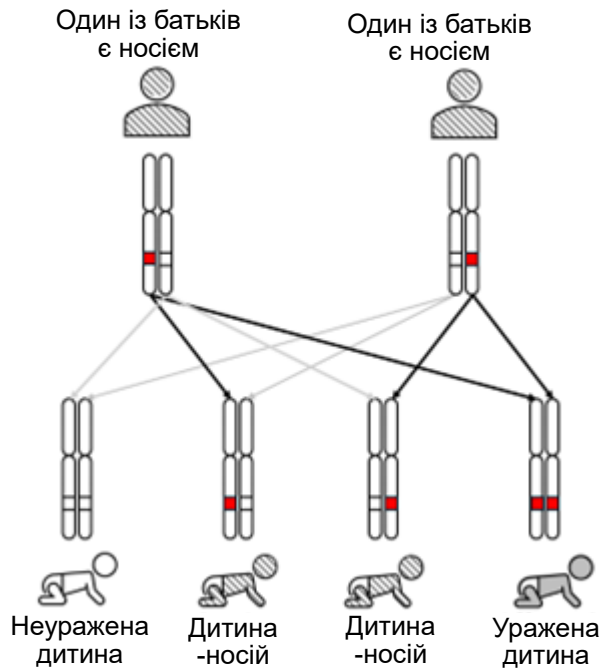


### Якщо обидва біологічні батьки є носіями

Якщо обидва батьки є носіями того самого аутосомно-рецесивного стану, кожен має по 1 копії гена без патогенного варіанта та 1 копію гена з патогенним варіантом.

Це означає, що під час кожної вагітності, коли обидва батьки є носіями однакового аутосомно-рецесивного стану, існує:

- 1 із 4 шансів (або 25%), що дитина успадкує 2 копії гена без патогенного варіанта (неуражена). Вона **не** матиме цей стан і **не** буде його носієм.
- 1 із 2 шансів (або 50%), що дитина успадкує 1 копію гена без патогенного варіанта й 1 копію гена з патогенним варіантом. Вона буде носієм цього стану.
- 1 із 4 шансів (або 25%), що дитина успадкує 2 копії гена з патогенним варіантом. Залежно від стану, у неї може розвинутиись аутосомно-рецесивне захворювання або буде підвищений ризик розвитку цього стану.

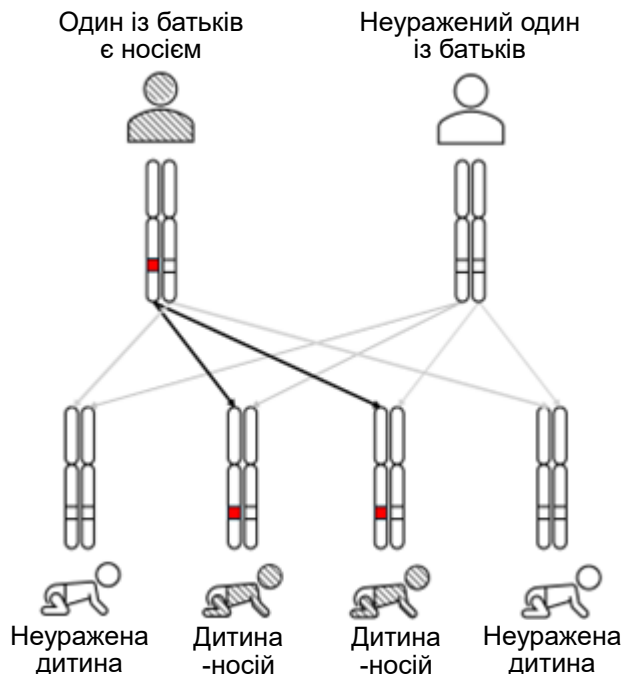


### Якщо один із біологічних батьків є носієм, а інший – ні

Якщо один із батьків є носієм аутомно-рецесивного стану, то він має одну копію гена з патогенним варіантом. Якщо інший – не є носієм (не уражений), то в нього немає патогенних варіантів для цього стану.

Це означає, що під час кожної вагітності, коли один із батьків є носієм, а в іншого немає такого стану, існує:

- 1 із 2 шансів (або 50%), що дитина успадкує 1 копію гена без патогенного варіанта й 1 копію гена з патогенним варіантом. Вона буде носієм цього стану.
- 1 із 2 шансів (або 50%), що дитина успадкує 2 копії гена без патогенного варіанта (неуражена). Вона **не** матиме цей стан і **не** буде його носієм.



## Батьки не можуть контролювати, які гени передаються їхнім дітям

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

Наявність генетичного захворювання або народження дитини з генетичним захворюванням не спричинене нічим із того, що людина чи батьки зробили чи не зробили. Ризик успадкування аутосомно-рецесивного захворювання також **не** залежить від:

- статі батьків або дитини;
- того, який із батьків має патогенний варіант;
- усього, що батько чи мати робили до або під час вагітності;
- результату попередньої вагітності (усі вагітності між тими самими людьми матимуть однакові шанси успадкувати або не успадкувати аутосомно-рецесивне захворювання).

## Генетичне консультування

(Genetic counselling)

Якщо у вас є запитання щодо аутосомно-рецесивних захворювань або типу успадкування, зверніться до своєї медичної команди.

Генетичне консультування доступне для осіб із генетичним захворюванням, які можуть бути в групі ризику або мають сімейну історію аутосомно-рецесивного стану. Генетичний консультант може переглянути вашу сімейну історію, варіанти генетичного тестування та скринінг, а також допомогти сім'ям і окремим особам адаптуватися до діагнозу. Запитайте у свого лікаря, чи може вам бути корисне направлення на генетичне консультування.

**Щоб отримати цілодобову консультацію медсестри й загальну інформацію щодо здоров'я, зателефонуйте на лінію підтримки Health Link на номер 811.**

**Останній перегляд:** 25 листопада 2024 року

**Автор:** Програма клінічної та метаболічної генетики (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

Цей матеріал не замінює консультацію кваліфікованого фахівця в галузі охорони здоров'я. Він призначений лише для загального ознайомлення й надається за принципом "як є, де є". Попри те, що було докладено всіх розумних зусиль для підтвердження точності інформації, співробітники Alberta Health Services не дають жодних запевнень або гарантій, явних, неявних або передбачених законом, щодо точності, надійності, повноти, застосовності такої інформації чи її придатності для певної мети. Співробітники Alberta Health Services категорично відмовляються від будь-якої відповідальності за використання цих матеріалів, а також за всі претензії, дії, вимоги або позови, що виникають унаслідок такого використання.